

Наименование услуги	Болезнь Вильсона-Коновалова. Исследование уровня меди в моче
Код услуги	<b>09.28.078</b>
Краткая информация о заболевании	<p>Болезнь Вильсона — Коновалова (Гепатоцеребральная дистрофия, гепатолентикулярная дегенерация, болезнь Вестфала — Вильсона) — врождённое или приобретенное нарушение метаболизма меди, приводящее к тяжелейшим наследственным болезням центральной нервной системы и внутренних органов. Диагностируется у 5-10% больных циррозом печени дошкольного и школьного возраста. Заболевание передаётся по аутосомно-рецессивному типу. Ген АТР7В, мутации которого вызывают заболевание, расположен на 13-й хромосоме (участок 13q14-q21). Заболевание связано с нарушением обмена меди.</p> <p>Церулоплазмин является транспортным белком осуществляющим транспорт и выведение меди из организма. Ведущим механизмом развития клинических проявлений болезни Вильсона-Коновалова является хроническая интоксикация организма медью. В результате мутации нарушается образование фермента - транспортера меди. Из-за его недостатка нарушается выведение меди из головного мозга в кровь, а затем из крови - в желчь и далее из организма с калом. Происходит накопление меди в тканях головного мозга, печени, селезенки, почек, глаза и других органов. Разрушаются клетки печени, нормальная ткань замещается соединительной тканью, развивается цирроз печени. Гибнут клетки головного мозга и образуются кисты.</p>
ОМIM	277900
Перечень исследуемых параметров	Определение концентрации меди в моче
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Для определения концентрации меди в моче используется прямой колориметрический метод.</p> <p>Для исследования используется суточная порция мочи: мочу следует собирать в течение суток (во время сбора хранение в холодильнике), затем точно измерить суточный объем (банка для сбора приобретается в аптеке). В лабораторию доставить образец 20-30 мл с указанием точного объема мочи за сутки.</p>
Срок выполнения	5 рабочих дней